

Valoración del riesgo de cáncer de seno y probabilidad de mutaciones en genes BRCA1-2 en pacientes del Centro de Oncología de la Clínica del Country de Bogotá (Colombia)

► Yenni Rodríguez, Clarena Zuluaga, Sandra Ximena Franco

Objetivos. Describir las características de los pacientes valorados por el servicio de consejería genética de la Clínica del Country de Bogotá (Colombia) entre julio de 2012 y marzo de 2013; determinar la clasificación del riesgo y la probabilidad de mutación de acuerdo con su historia personal o familiar; y realizar una valoración de las mutaciones encontradas comparando los resultados con las mutaciones fundadoras colombianas.

Materiales y métodos. Serie de casos secuencial retrospectiva recolectados de una base de datos de la consulta de consejería genética, donde se evalúan los pacientes basados en modelos empíricos Gail, Claus, Tyrer-Cuzick y modelos genéticos Brcapro. Se analizan los datos empleando frecuencias, medidas de tendencia central y de dispersión.

Resultados. Fueron evaluados 82 pacientes, de los cuales 51 requirieron pruebas genéticas (62,2%) de acuerdo con nuestra valoración de riesgo. Hasta el momento se han encontrado 11 pruebas positivas para mutaciones en genes BRCA1-2 (21,6%), 9 en BRCA1 y 2 en BRCA2, una variante de significado incierto y 20 resultados negativos. A la fecha hay 19 resultados pendientes. Dentro de las mutaciones encontradas, cuatro corresponden a las fundadoras colombianas (36,4%) y las demás mutaciones fueron encontradas mediante la secuenciación completa de los genes, incluyendo grandes rearrreglos.

Conclusión. La consejería genética es una herramienta fundamental en el tratamiento y seguimiento del paciente con cáncer de seno que así lo amerita y en pacientes y familiares con aumento del riesgo para cáncer de seno. Estos pacientes requieren un manejo específico que puede ser determinante en la prevención y detección temprana de la enfermedad. En nuestro grupo de pacientes, las mutaciones fundadoras colombianas son solo el 36,4% de las mutaciones encontradas.

Características demográficas, clínicas y patológicas de pacientes con carcinoma escamocelular de cabeza y cuello localmente avanzado, irresecable, manejado en el Instituto Nacional de Cancerología entre los años 2006-2011

► Javier Cuello López¹, Ricardo Brugés Maya², Ricardo Sánchez³

¹ Grupo Oncología Clínica, Instituto Nacional de Cancerología, ESE, Bogotá (Colombia).

² Universidad El Bosque, Bogotá (Colombia).

³ Epidemiólogo clínico, Instituto Nacional de Cancerología, ESE, Bogotá (Colombia).

Las neoplasias de cabeza y cuello constituyen un grupo de entidades, de comportamiento variable, que se originan en la mayoría de los casos de las superficies epiteliales mucosas del tracto aerodigestivo.

Se realizó un estudio observacional descriptivo tipo serie de casos entre enero de 2006 y enero de 2011 con la finalidad de describir las características demográficas, clínicas y patológicas de pacientes con carcinoma escamocelular de cabeza y cuello localmente avanzado, irresecable, manejado en el Instituto Nacional de Cancerología.

Todos los pacientes fueron tratados con quimiorradioterapia o radioterapia exclusiva. Un total de 70 pacientes fueron incluidos. La mayoría de los casos fueron carcinoma de cavidad oral. El 67,7% de los

casos recibieron tratamiento con quimiorradioterapia concomitante con base en cisplatino. La mayoría de los pacientes cursaron con algún tipo de toxicidad (92,85%), ya sea hematológica o no hematológica. La mediana de la supervivencia libre de progresión fue de 22,7 meses. La mediana de la supervivencia global fue de 29,4 meses.

Este estudio reflejó nuestra experiencia institucional en el manejo de pacientes con carcinoma de cabeza y cuello, irresecable, evidenciando que en nuestra población el tratamiento estándar con quimiorradioterapia concomitante muestra una morbilidad similar a la reportada a nivel internacional, logrando beneficios que concuerdan con los publicados mundialmente.